

Orphanet en Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Een Europese en Nederlandse databank over zeldzame ziekten

Patiënten met 1 van de 6.000 momenteel bekende, zeldzame aandoeningen (prevalentie < 5:10.000) vormen samen een grote groep. Relevante informatie, een juiste diagnose en gerichte adequate behandeling zijn voor deze kwetsbare groep patiënten soms moeilijk te verkrijgen. Artsen en wetenschappers werken in toenemende mate samen in netwerken om de resultaten van het onderzoek te registreren en door middel van databanken beschikbaar te stellen. Patiëntenorganisaties geven informatie en richtlijnen uit en zijn via hun websites makkelijk toegankelijk voor het publiek. In deze bijdrage worden achtereenvolgens de websites besproken van Orphanet, een databank voor zeldzame ziekten, en van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, een Nederlandse portaalsite met voorlichting voor patiënten met een zeldzame ziekte.

Inleiding

Onder zeldzame ziekten of aandoeningen verstaat men ziekten die voorkomen bij een kleine groep personen van de totale populatie. De definitie van een zeldzame ziekte in Nederland is bepaald door de Europese wet- en regelgeving. In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd indien niet meer dan 5 op de 10.000 inwoners van de Europese Unie deze aandoening hebben. Dit betekent dat een ziekte in Nederland zeldzaam wordt genoemd indien ongeveer 8.000 mensen deze aandoening hebben. Of een aandoening als zeldzaam wordt aangemerkt, kan variëren en is mede afhankelijk van het geografische gebied waar de aandoening voorkomt. Zo is aids jarenlang beschouwd als een zeer zeldzame aandoening, waarna de status overging in zeldzame aandoening. Nu wordt aids in sommige populaties geclassificeerd als een vaak voorkomende ziekte. Een genetische of verkregen virale aandoening kan in sommige gebieden als zeldzaam worden beschouwd, terwijl deze in andere gebieden als frequent voorkomend wordt gezien. Sommige tropische ziekten zijn zeldzaam in Nederland, maar komen bijvoorbeeld in Afrika veel voor.

Er zijn duizenden zeldzame aandoeningen. Heden ten dage zijn er 6.000-7.000 bekend, maar er worden per week ongeveer 5 nieuwe zeldzame aandoeningen in de medische literatuur beschreven. Het aantal nieuwe aandoeningen is afhankelijk van de nauwkeurigheid van de definitie van de aandoening. Of een bepaald ziektepatroon als unieke aandoening wordt gezien, hangt voornamelijk af van de huidige kennis op dit gebied, van de accuraatheid van klinisch en wetenschappelijk onderzoek en van de manier waarop

aandoeningen worden geclassificeerd. Sommige aan elkaar gerelateerde ziekten worden als 1 aandoening beschouwd en benoemd onder 1 naam, terwijl andere worden onderverdeeld met verschillende benamingen.

Men denkt dat 80% van de zeldzame aandoeningen erfelijk is. Er zijn bijvoorbeeld zeer zeldzame infectieziekten, auto-immuunziekten en vergiftigingen. Er zijn aangeboren aandoeningen die pas op volwassen leeftijd manifest worden en ziekten die direct na de geboorte of later in de kinderjaren manifest worden. Zeldzame ziekten zijn meestal chronisch en ernstig van aard en vaak levensbedreigend. Bovendien zijn de werkelijke oorzaken van veel van deze aandoeningen nog steeds onbekend.

Patiënten die lijden aan een zeldzame ziekte hebben vaak te maken met dezelfde problemen tijdens hun zoektocht naar een juiste verwijzing naar een gekwalificeerde specialist, de juiste diagnose en relevante informatie. In het verleden zijn zeldzame aandoeningen verwaarloosd door artsen en wetenschappers waardoor er onvoldoende wetenschappelijke onderzoeken op dit gebied werden geïnitieerd. Voor de meeste zeldzame ziekten was er geen effectieve behandeling, maar tegenwoordig zijn voor sommige aandoeningen spectaculaire vorderingen geboekt. Met een goede zorg kan de levenskwaliteit worden verbeterd en de levensverwachting worden verlengd.

Voor vrijwel alle zeldzame aandoeningen is nu de hoop gevestigd op wetenschappelijk onderzoek. Honderden zeldzame aandoeningen kunnen nu worden onderzocht en gediagnosticeerd met behulp van DNA-onderzoek. De kennis over de voorgeschiedenis van veel ziekten is verbe-

terd door het opzetten van ziekteregisters. Wetenschappers zijn in toenemende mate aan het netwerken om hun resultaten te delen en daardoor efficiënter te kunnen werken. Ook de farmaceutische industrie houdt zich intensief bezig met onderzoek naar en ontwikkeling van speciale geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen, de zogenaamde weesgeneesmiddelen (Eng. 'orphan drugs'). De laatste jaren zijn nationaal en internationaal verschillende maatregelen genomen om de positie van patiënten met zeldzame aandoeningen te verbeteren. Zo heeft in Nederland het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport in 2001 de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen ingesteld. In september 2002 hebben het Europese Parlement en de Europese Raad een programma voor de volksgezondheid opgezet met een looptijd van 1 januari 2003 tot 31 december 2008. Hierin gaat het om activiteiten als netwerken, uitwisselen van ervaringen, training en verspreiding van informatie en kennis en wederzijdse versterking daarvan. De doelstelling is een geïntegreerde aanpak ter bescherming en verbetering van de gezondheid. Eén tastbaar resultaat hiervan is Orphanet, een Europese databank van zeldzame ziekten. In deze bijdrage worden de websites van Orphanet en de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen besproken.

Orphanet

Orphanet is een Europese databank voor zeldzame aandoeningen die voor iedereen vrij toegankelijk is. De bedoeling hiervan is versnipperde informatie over diagnostiek, behandeling en prognose van zeldzame ziekten te bundelen. De organisatie is opgericht in Frankrijk in 1997 en wordt sinds 2003 gesubsidieerd door de Europese Commissie. Onder de 35 deelnemende landen is Nederland sinds 2006 actief. Er zijn momenteel meer dan 3.600 aandoeningen geregistreerd en dit aantal wordt voortdurend aangevuld. Ook worden in toenemende mate Nederlandse onderzoeken, behandelcentra en patiëntenverenigingen aan de databank toegevoegd. Met het adres www.orphanet.nl komt men op de Nederlandse website waarop veel informatie staat over de organisatie, de werkwijze en de diensten die worden aangeboden. Is men op zoek naar inhoudelijke informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, dan kan men beter de internationale (Engelstalige) website bezoeken via www.orpha.net (afb. 1 en 2).

Op de homepage van de internationale website staan in 8 tabbladen alle beschikbare diensten van Orphanet ver-

meld in het Engels en in 4 andere talen. Midden op de homepage staan 2 tekstblokken: 'Services for professionals' met informatie voor mensen werkzaam in de gezondheidszorg, wetenschappers, docenten en studenten; en 'Services for patients' met informatie voor patiënten en hun familieleden. Hiermee krijgt men onder andere toegang tot een encyclopedie van zeldzame ziekten, informatie over weesgeneesmiddelen en een adressenbestand van diensten in 35 landen met informatie over gespecialiseerde klinieken, klinische laboratoria, onderzoeksactiviteiten en patiëntenverenigingen.

De website heeft via de tabbladen een aantal interessante zoekfuncties voor (tand)artsen. Het tabblad 'Rare Diseases' bevat de encyclopedie van zeldzame ziekten. Hierin kan men behalve op naam van de aandoening ook op naam of code van het verantwoordelijke gen en nog een aantal andere criteria zoeken. Ook is hier een extra vijfde zoekvenster te openen waarin men symptomen kan invoeren. 'Orphan drugs' bevat de databank met weesgeneesmiddelen voor zeldzame ziekten, waarin op naam van het geneesmiddel of op naam van de ziekte kan worden gezocht. 'Clinics' omvat een databank van instituten waarin per naam van de ziekte en per land naar gespecialiseerde poliklinieken kan worden gezocht. 'Diagnostic tests' bevat een lijst van gecertificeerde laboratoria waarin men onderzoek kan laten doen. Ook hier wordt gezocht op naam van de ziekte, maar men kan de zoekactie toespitsen op een regio of plaats of specialiteit (per land). 'Research and trials' geeft via het zoeken op naam van de ziekte een lijst van onderzoeksprojecten. Dit gedeelte kent een onderverdeling waarin men zich als patiënt kan opgeven voor deelname aan een onderzoeksproject en waarin onderzoekers een onderzoeksproject kunnen aanmelden. Ook kan men hier via de opgegeven naam naar verzamelde gegevens over de ziekte zoeken. 'Patient organisations' geeft via het zoeken op naam en land een lijst van organisaties. Of de lijst up-to-date is, is moeilijk te beoordelen. Voor Nederland verdient het aanbeveling via de website van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (www.weesgeneesmiddelen.nl) te zoeken. 'Directory of resources' is de gegevensverzameling waar op naam van een arts/onderzoeker of een instituut kan worden gezocht. Dit geldt alleen voor bij Orphanet geregistreerde activiteiten. Tot slot is 'Education and media' het tabblad waar veel informatie en uitleg is te vinden over onder andere de organisatie Orphanet zelf, de doelstellingen, de verschillende diensten en de gebruikers.

Afb. 1. Homepage van www.orpha.net.



Afb. 2. 'Mission statement' van Orphanet.



Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

De in 2001 ingestelde Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is een onafhankelijke organisatie en bestaat uit 13 leden afkomstig van belangengroepen en organisaties die betrokken zijn bij zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. De opdracht van de stuurgroep luidt dat zij aandacht moet besteden aan de problemen rond deze aandoeningen door het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, het verbeteren van de situatie van patiënten met deze aandoeningen en het bevorderen van de informatievoorziening over zeldzame ziekten. De stuurgroep heeft een website ontwikkeld (afb. 3). Deze website is een toegangspoort voor betrouwbare informatie over zeldzame aandoeningen en hun geneesmiddelen. De website bevat informatie voor iedereen die betrokken is bij zeldzame aandoeningen: patiënten, behandelaars, onderzoekers, farmaceutische industrie, zorgverzekeraars en beleidsmakers. Via de homepage van de website krijgt men een indruk van de vele activiteiten van de stuurgroep, maar wie gericht naar informatie zoekt, kan beter de sitemap openen. De link hiervoor bevindt zich rechtsboven naast het icoontje om een e-mail te verzenden. De sitemap bestaat uit 16 hoofdstukken met elk weer onderverdelingen. Hiervan zijn 'Aandoeningen', 'Weesgeneesmiddelen' en 'Organisaties' de belangrijkste voor beroepsbeoefenaren en patiënten die specifieke informatie zoeken. Veel hoofdstukken werken als een portaal naar talloze gespecialiseerde websites waarop verder kan worden gezocht.

Het onderdeel 'Databases' uit het hoofdstuk 'Aandoeningen' geeft verwijzingen naar Orphanet en naar de websites van het Erfocentrum en de 'Online Mendelian Inheritance in Man'. Ook is er hier een link naar NORD (National Organization for Orphan Diseases), een grote Amerikaanse website waarop echter voor veel informatie moet worden betaald. Andere onderdelen uit dit hoofdstuk geven verwijzingen naar specifieke medische websites, onderzoek (Pubmed), rapporten, subsidieregelingen, websites over zorg en welzijn, wet- en regelgeving en voor patiënten is er een stapsgewijze handleiding om naar een organisatie te zoeken die zich met een bepaalde zeldzame aandoening bezighoudt.

Met 'Weesgeneesmiddelen' wordt men gedeeltelijk weer naar de eerder genoemde databanken verwezen en naar registers van geregistreerde geneesmiddelen. Deze geven

informatie over bijwerkingen, over wetten en regels inzake geneesmiddelen en over klinische onderzoeken.

Het hoofdstuk 'Organisaties' is thematisch onderverdeeld naar de groepen gebruikers, zoals patiënten met verenigingen, koepels en fondsen, behandelaars, apothekers, farmaceutische industrie, ziekenhuizen, zorgverzekeraars, overheid en onderzoeksorganisaties.

De besproken websites vormen samen een groot internationaal portaal naar gespecialiseerde websites met veel gedetailleerde informatie over zeldzame ziekten. Hierin kan men makkelijk verdwalen, zodat men bij voorkeur eerst een plan de campagne moet maken om resultaatgericht te kunnen zoeken.

S.L. Liem, redacteur internet/webmaster www.ntvt.nl
bliemsl@xs4all.nl

Summary

Orphanet and the Dutch Steering Committee Orphan Drugs. A European and Dutch database of information on rare diseases

Patients with one of the 6,000 rare diseases that are at the present time known to exist, together form a large group. Relevant information, a correct diagnosis and appropriate and adequate therapy are sometimes difficult to obtain for these vulnerable patients. Physicians and researchers are increasingly working in networks to record the findings of research and to make it available by means of databases. Patient organizations provide information and guidelines and are easily accessible for the public via their websites. In this contribution, the websites of, first, Orphanet, a database devoted to information on rare diseases, and, second, the Dutch Steering Committee Orphan Drugs, a portal site with information for patients with a rare disease, will be discussed.

Afb. 3. Homepage van de website van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen met rechtsboven het icoontje voor de sitemap.

